

## F11

### **Kompletní řešení pro celoexomové sekvenování, Petr Klempt**

**Petr Klempt**

**GeneTiCA s.r.o.**

Cílená resekvenace lidského exomu (z *angl.* whole-exome-sequencing, zkr. WES) se stále častěji využívá pro rutinní klinickou diagnostiku jak monogenních, tak komplexních poruch a svoje uplatnění nalézá např. u carrier screeningu nebo u diagnostiky neurologických onemocnění. Jednoznačný benefit v množství analyzovaných regionů představuje nicméně řadu výzev z pohledu požadavku na komplexního zhodnocení získaných dat, speciálně pak v případě užití v klinické diagnostice (rychlost, přesnost).

Základním předpokladem pro úspěšné zavedení analýzy WES pro klinické zhodnocení je samotný panel pro cílené obohacení regionů zájmu. Návrh panelu přitom musí reflektovat řadu parametrů potřebných pro záchyt spektra rozdílných variant (SNPs vs. InDel vs. CNV) v rozmanitých oblastech lidského genomu (specifická, obsah GC, velikost InDel). Současně takový moderní panel musí zohledňovat ekonomické hledisko, kdy s pomocí chytrého návrhu a minimálních ztrát výrazně snižuje nároky na sekvenační kapacitu a umožňuje tak širší pokrytí. Twist Bioscience přichází s evolucí takového panelu a svůj uznávaný panel Comprehensive Exome obohacuje o další oblasti, které byly definovány experty s cílem využití pro analýzy v rámci IVD. Přednáška se bude věnovat i možnosti návrhu vlastních panelů, jejich rozšíření a jejich optimalizace.

Kombinace panelu Twist s protokolem přípravy knihoven od Illumina zkracuje dobu přípravy knihovny a umožňuje unifikaci postupů v rámci jedné laboratoře. Spojení těchto řešení představuje robustní přístup, postavený na současné normalizaci a tagmentaci vzorku, které toleruje práci s různým vstupním množstvím DNA do protokolu i v jeho průběhu. Chtěli jste řešení pro rutinní analýzu?